



UDNI
Undiagnosed
Diseases Network
INTERNATIONAL

MALATTIE RARE NON DIAGNOSTICATE

Le malattie rare non diagnosticate rappresentano una delle sfide più complesse della medicina moderna. Sebbene ogni singola malattia rara colpisca un numero limitato di pazienti, nel complesso le malattie rare hanno un impatto su milioni di persone in tutto il mondo. Una parte significativa degli individui ammalati rimane senza diagnosi, anche dopo anni di consulti medici ed esami clinici.

Questo percorso lungo e incerto viene spesso definito "odissea diagnostica", un processo che può durare diversi anni ed è frequentemente caratterizzato da diagnosi errate, ritardi nelle cure e notevole stress emotivo sia per i pazienti che per le loro famiglie.

Una delle principali difficoltà risiede nella rarità e variabilità dei sintomi. Molte patologie si presentano con segni sovrapposti o aspecifici, il che le rende difficili da distinguere da malattie più comuni e anche da altre malattie rare, aumentando il numero di diagnosi errate. Inoltre, l'accesso limitato a strumenti diagnostici avanzati, come il sequenziamento genomico, e la mancanza di competenze specialistiche possono ulteriormente ritardare o impedire un'identificazione accurata.

Anche i test genetici più avanzati possono fornire risposte solo a circa 4 pazienti su 10, lasciando la maggior parte alla ricerca di una diagnosi, spesso per anni, decenni o per tutta la vita. Pertanto, il 60% rimane costituito da persone che convivono con malattie non diagnosticate (*People Living With Undiagnosed Diseases, PLWUD*).

Per queste persone, l'assenza di una diagnosi può comportare anni di trattamenti inappropriati, accesso limitato ai servizi di supporto e un profondo senso di invisibilità all'interno del sistema sanitario. Senza una diagnosi, i pazienti spesso faticano a ricevere cure adeguate, ottenere il supporto di cui hanno bisogno o far riconoscere la propria condizione. In molti casi, questa situazione può persistere per anni, decenni o persino per tutta la vita.

L'Undiagnosed Diseases Network International (UDNI, <https://www.udninternational.org>) è stato fondato nel 2014 per affrontare queste sfide su scala globale. UDNI è una rete internazionale di clinici, ricercatori e rappresentanti di pazienti che collaborano per migliorare la diagnosi e la comprensione delle malattie rare e non diagnosticate. Collegando centri di eccellenza in diversi paesi, UDNI facilita la condivisione di conoscenze, dati e tecnologie avanzate.

Uno dei punti di forza di UDNI è il suo approccio collaborativo e multidisciplinare. I casi clinici complessi vengono esaminati da team di specialisti provenienti da diversi settori, aumentando la probabilità di individuare le cause sottostanti. Inoltre, la rete contribuisce alla scoperta scientifica identificando nuove malattie ed espandendo la conoscenza di patologie già note.

In conclusione, le malattie rare non diagnosticate evidenziano importanti lacune nei sistemi sanitari e UDNI rappresenta un promettente sforzo per colmare tali lacune attraverso la cooperazione internazionale, la ricerca e l'innovazione.

Sensibilizzare l'opinione pubblica, promuovere la ricerca e sostenere un accesso equo agli strumenti diagnostici sono azioni concrete che ognuno di noi può intraprendere per contribuire a porre fine all'odissea diagnostica che milioni di persone in tutto il mondo si trovano ad affrontare.